

¿Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down?

MARÍA A. PAUL^a, JAIME CERDA¹,
CATALINA CORREA^{2,b}, MACARENA LIZAMA³

Receiving the diagnosis of Down syndrome: what do the parents think?

Background: Having a child with Down syndrome (DS) is usually unexpected and stressful. **Aim:** To describe the experiences of parents of children with DS at the time of diagnosis. **Material and Methods:** A self-administered survey was answered by 345 parents (62% women) with an offspring with DS. **Results:** Eighty four percent of parents received a postnatal diagnosis of DS, 32.3% were informed of the diagnosis in the presence of his or her partner and 19.3% received some form of printed material regarding DS. Fifty six percent of respondents considered that the delivery of the diagnosis was inadequate. Factors associated with an overall positive experience were prenatal diagnosis (Odds Ratio (OR) 3.91 (95% Confidence Intervals (CI) 2.06-7.44)) and the presence of both parents at the time of the delivery of the diagnosis (OR 1.84 (95% CI 1.16-2.91)). Fifty three percent of respondents believe that prenatal diagnosis of DS is preferable. **Conclusions:** The majority of parents are unsatisfied with the way the diagnosis of DS is delivered. Efforts should be made to educate health personnel regarding the delivery of the diagnosis of SD, to foster opportunities for prenatal diagnosis and to improve the delivery of printed material.

(Rev Med Chile 2013; 141: 879-886).

Key words: Down syndrome; Parental notification.

La noticia de que un hijo tiene síndrome de Down (SD) es habitualmente inesperada^{1,2}. Globalmente la incidencia de SD es de 1-1,4 por 1.000 nacidos vivos³, y en Chile de 2,4 por 1.000 nacidos vivos, mayor a lo reportado en otros países de Latinoamérica⁴ y en países en desarrollo con aborto legalizado. Actualmente, la sospecha prenatal se basa en signos ecográficos o tamizaje de marcadores bioquímicos durante el primer trimestre del embarazo, y se confirma con cariotipo de líquido amniótico o biopsia de vellosidades coriales⁵. El diagnóstico prenatal permite informar y orientar a las familias^{6,7}, sin embargo, en países latinoamericanos no se ofrece de rutina dicho tamizaje y por lo tanto, la gran mayoría de los diagnósticos ocurren al nacer⁸.

La experiencia de los padres al recibir la noticia es variable; depende de la forma en que es entregada, cobrando importancia las personas involucradas, el lugar, lenguaje utilizado y material impreso ofrecido^{9,10}. Cuando estos aspectos son inadecuados, se generan sentimientos que opacan la alegría del nacimiento de un hijo^{1,2}, dificultando el proceso de apego con el recién nacido¹¹. El interés de la comunidad científica respecto a la entrega del diagnóstico de SD ha motivado diversos estudios, los que concuerdan en que las madres se encuentran insatisfechas con la entrega de la noticia^{12,13}, sólo una minoría evalúa la experiencia como positiva^{8,9}.

Los mayores estudios internacionales han comunicado la opinión de madres, en países con

¹Centro de Especialidades
Pediátricas, Red de Salud UC,
Santiago, Chile.

²Departamento de Salud Pública.

³División de Pediatría, Facultad
de Medicina, Pontificia
Universidad Católica de Chile,
Santiago, Chile.

^aResidente de Pediatría.

^bEnfermera.

Los autores declaran no tener
conflictos de intereses.

Financiamiento: Fondos
concurables, concurso División
de Pediatría, Facultad de
Medicina, Pontificia Universidad
Católica de Chile, 2010. La
División de Pediatría no tuvo
influencia en el diseño del
estudio, en la recolección,
análisis o interpretación de los
datos, ni en la preparación,
revisión o aprobación del
manuscrito.

Recibido el 23 de diciembre de
2012, aceptado el 7 de mayo
de 2013.

Correspondencia a:

Dra. Macarena Lizama Calvo
Lira 85, 5to piso, Santiago, Chile.
Teléfono: 56-2-3543753 / 56-2-
3543172
Celular: 9-2993881
Fax: 56-2-6388194
E-mail: mlizamca@gmail.com

aborto; creemos relevante conocer la opinión de madres y padres en un país con alta prevalencia de SD y sin aborto, donde el diagnóstico prenatal no determinará la continuación del embarazo.

Material y Método

Estudio prospectivo, descriptivo y cuantitativo; se aplicó una adaptación de la encuesta creada por Skotko⁹, validada en población hispanoparlante y autorizada por el autor para nuestro estudio. Proyecto aprobado por el comité de ética de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile.

Se invitó a participar a madres y padres de niños con SD en control en la Red de Salud UC o de organizaciones, establecimientos educacionales o fundaciones chilenas relacionadas con el SD, mediante una invitación por correo electrónico, en persona o vía telefónica. Se incluyeron a padres y madres de niños con SD nacidos en Chile, que quisieran participar. Para el análisis, se excluyeron a aquellos encuestados que refirieron recordar el momento en que recibieron la noticia del diagnóstico de sus hijo/as en menos de 50% y aquellas encuestas respondidas en menos de 80%.

Los materiales fueron entregados por mano o correo postal, en un sobre con estampilla para la devolución de la encuesta y el consentimiento informado vía correo postal o por mano. Durante el período del estudio, se contactó al menos una vez por teléfono o correo electrónico, a quienes se les envió una encuesta, para recordarles la devolución de ésta.

Para el análisis estadístico se utilizó "Minitab Statistical Software", Versión 15. Las variables con distribución normal se resumieron como media \pm DS, y aquellas sin distribución normal como mediana (rango). Para la asociación entre variables categóricas se utilizó el test de χ^2 y para la asociación entre variables categóricas y numéricas se utilizó el test de t student para muestras independientes. Se consideró estadísticamente significativo un $p < 0,05$.

Resultados

Entre septiembre de 2010 y julio de 2011 se enviaron 489 encuestas. La tasa de respuestas fue 79%; se analizaron 345 encuestas (62% madres) (Figura 1). En la Tabla 1 se muestra las caracterís-

ticas demográficas de los encuestados. Ochenta y seis por ciento ($n = 295$) tenía al menos educación secundaria, y 46% ($n = 159$) un ingreso mensual mayor a US\$1000. El parto fue atendido en Santiago en 75% ($n = 260$) de los casos, y 45% ($n = 156$) en el sistema de salud público. En 25% ($n = 87$) de los casos el hijo con SD era el primogénito. La mediana de edad de las madres al momento del nacimiento del hijo con SD fue 37 años (rango 15-47 años; $n = 211$) y la de los padres de 38 años (rango 17-57 años; $n = 130$). Cincuenta y nueve por ciento de las madres y 63% de los padres tenían más de 35 años. La mediana de edad de los hijos con SD al momento de la encuesta fue de 3,0 años (rango 0-29 años; $n = 340$), lo que comprende nacimientos ocurridos entre 1981 y 2011, 80% de ellos en los últimos cinco años.

Ochenta y cuatro por ciento ($n = 290$) refirió haber recibido la noticia en forma postnatal, 64% ($n = 185$) en la sala de parto o de recuperación post parto, 28% ($n = 80$) en las primeras 24 h, 4% ($N = 11$) después de las primeras 24 h (durante la hospitalización) y 4% ($n = 12$) después del alta. Del total con diagnóstico postnatal, 12% ($n = 35$) refirió alteraciones ecográficas sospechosas de SD durante el embarazo; en ninguno de ellos se realizó amniocentesis. Veinte encuestados explicaron el motivo, 45% ($n = 9$) refirió haber rechazado la amniocentesis por el riesgo fetal, 25% ($n = 5$) refirió que el médico no lo sugirió, 20% ($n = 4$) refirió que los hallazgos si bien indicaban un mayor riesgo que la población general, la probabilidad de

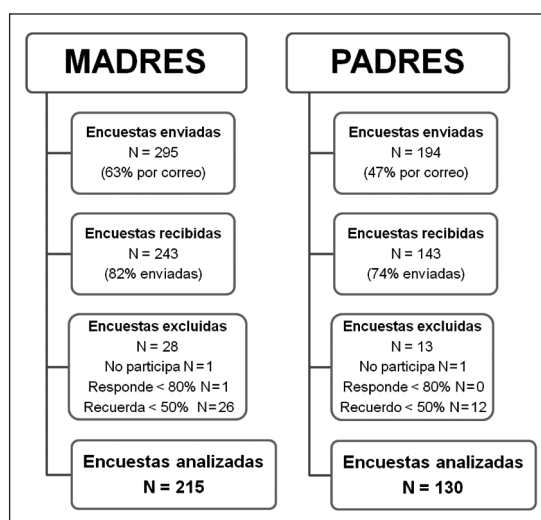


Figura 1.

Tabla 1. Características demográficas de los encuestados

	Total %	Madres %	Padres %	p*
Sexo hijo				
- Masculino	51,6	49,8	54,7	0,378
- Femenino	48,4	50,2	45,3	
Rango edad encuestados al momento de nacer su hijo con SD				
< 20 años	3,2	4,3	1,5	0,099
20-25 años	3,2	2,4	4,6	
26-30 años	13,8	15,2	11,5	
31-35 años	19,4	19,4	19,2	
36-40 años	32,3	35,1	27,7	
> 40 años	28,2	23,7	35,4	
Nivel educacional				
Básica incompleta	4,7	4,7	4,7	0,799
Básica completa	9,3	8,9	10,0	
Media completa	38,8	36,5	42,6	
Universitaria	27,7	28,5	26,4	
Técnica	12,8	14,5	10,1	
Postgrado	6,7	7,0	6,2	
Religión				
Católica	65,8	69,2	60,2	0,002
Otra	17,3	18,8	14,8	
No profesa religión	16,9	12,0	25,0	
Ingreso mensual				
< US\$350	13,6	16,6	8,6	0,062
US\$350-650	23,9	21,3	28,1	
US\$650-1000	15,6	13,7	18,8	
US\$1000-2500	21,8	20,4	24,2	
> US\$2500	25,1	27,9	20,3	

*Diferencia estadística entre madres y padres.

Tabla 2. Informante real e ideal en diagnóstico pre y post natal

	Diagnóstico postnatal % (n)		Diagnóstico prenatal % (n)	
	Informante real	Informante ideal	Informante real	Informante ideal
Pediatra, neonatólogo o genetista	50% (n = 146)	47% (n = 138)		18% (n = 10)
Ginecobstetra	15% (n = 44)	36% (n = 103)	71% (n = 39)	54% (n = 30)
Enfermera/matrona	14% (n = 39)	3% (n = 8)	6% (n = 3)	2% (n = 1)
Pareja	12% (n = 33)	5% (n = 14)	14% (n = 7)	4% (n = 2)
Otro	8% (n = 24)*	7% (n = 21)**		13% (n = 7)**
No responde	1% (n = 4)	2% (n = 6)	9% (n = 6)	9% (n = 5)

*En la mayoría de los casos corresponde a una combinación de los anteriores (por ejemplo, pediatra más ginecobstetra). En un caso, la noticia fue entregada por el anestesta. **Combinación de pediatra más ginecobstetra.

SD seguía siendo baja y 15% (n = 3) refirió que la realización de una amniocentesis no cambiaba la evolución del embarazo.

De aquellos encuestados que refirieron un diagnóstico prenatal (16%, n = 55), sólo 49% (n = 27) se realizó una amniocentesis. En aquellos

sin amniocentesis, 65% la rechazó por el riesgo fetal, en 15% no se ofreció amniocentesis, en 15% no se realizó debido a lo avanzado del embarazo, y en un caso la ecografía era altamente sugerente de SD, por lo que se decidió no realizar amniocentesis.

En la Tabla 2 se describe quien informó el

diagnóstico a los encuestados y quien consideraría como informante ideal. No hubo diferencias estadísticamente significativas entre madres y padres para la preferencia del informante ideal.

Treinta y dos por ciento ($n = 110$) de los encuestados fue informado del diagnóstico junto a su pareja. Cincuenta y tres por ciento ($n = 29$) de aquellos con diagnóstico prenatal y 28% ($n = 81$) de aquellos con diagnóstico postnatal ($p < 0,001$).

Respecto a la experiencia global de recibir la noticia que su hijo(a) tenía SD, 55% ($n = 189$) de los encuestados consideró que fue inadecuada, con diferencia estadísticamente significativa entre aquellos con diagnóstico prenatal versus postnatal (28% versus 60%; $p < 0,001$). No hubo diferencia estadísticamente significativa entre madres y

padres (59% versus 51% consideró la experiencia inadecuada; $p = 0,151$) ni tampoco según el año de nacimiento del hijo ($p = 0,772$). Los factores asociados a la percepción de una entrega adecuada se muestran en la Tabla 3.

Respecto al momento ideal para recibir la noticia, 54% ($n = 186$) refirió preferir el período prenatal. En el grupo con diagnóstico prenatal 85% ($n = 47$) sigue prefiriendo el diagnóstico prenatal, sin embargo, sólo la mitad (46%, $n = 134$) de los con diagnóstico postnatal hubiesen preferido un diagnóstico prenatal ($p < 0,001$), sin diferencias entre madres y padres.

Las actitudes de los médicos, los sentimientos de los encuestados y su relación con la experiencia de los encuestados se resumen en las Tablas 4 y 5.

Tabla 3. Factores asociados a experiencia adecuada*

	n	(%)	OR (95% IC)
Padres	63	(49%)	1,38 (0,89-2,15)
Madres	87	(41%)	1,00
Parto en los últimos cinco años			
- Sí	119	(45%)	1,16 (0,68-1,98)
- No	29	(41%)	1,00
Diagnóstico prenatal			
- Sí	38	(72%)	3,91 (2,06-7,44)
- No	112	(39%)	1,00
Informante médico			
- Sí	106	(47%)	1,47 (0,92-2,37)
- No	39	(38%)	1,00
Presencia de pareja			
- Sí	59	(54%)	1,84 (1,16-2,91)
- No	87	(39%)	1,00
Entrega de material impreso			
- Sí	27	(44%)	0,97 (0,60-1,58)
- No	117	(45%)	1,00
Profesa religión			
- Sí	120	(44%)	0,87 (0,49-1,54)
- No	27	(47%)	1,00
Ingreso > US\$1000			
- Sí	78	(50%)	1,46 (0,95-2,25)
- No	71	(40%)	1,00
Educación secundaria			
- Sí	134	(46%)	1,90 (0,99-3,65)
- No	15	(31%)	1,00
Parto en sistema de salud privado			
- Sí	94	(51%)	1,85 (1,19-2,86)
- No	56	(36%)	1,00
Hijo primogénito			
- Sí	34	(40%)	0,77 (0,47-1,27)
- No	116	(46%)	1,00

*En la pregunta: "En forma global, ¿cómo considera que fue la experiencia de recibir la noticia de que su hijo(a) tenía síndrome de Down?".

Tabla 4. Sentimientos experimentados por los encuestados

	Total n (%)	Padres %	Madres %	p
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD me dio miedo	193 (66,6%)	55,8%	72,6%	0,004
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD me dio ansiedad	187 (64,5%)	55,6%	69,8%	0,014
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD tuve pensamientos de suicidio	17 (5,5%)	3,5%	6,7%	0,234
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD me sentí optimista	107 (45,5%)	50,6%	42,6%	0,234
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD no sabía nada de esta condición genética	184 (63,7%)	65,2%	62,7%	0,671

Tabla 5. Actitudes de los médicos y sentimientos de los encuestados asociados a experiencia adecuada*

	Experiencia adecuada n (%)	OR (95% IC)
Mi médico me habló sobre los aspectos positivos de los niños con SD		
- Acuerdo	50 (74%)	5,48 (2,97-10,09)
- Desacuerdo	70 (34%)	1,00
Mi médico me habló sobre los aspectos negativos de los niños con SD		
- Acuerdo	46 (61%)	2,64 (1,53-4,56)
- Desacuerdo	74 (38%)	1,00
Mi médico me dio suficientes números de teléfono de padres con hijos con SD		
- Acuerdo	15 (58%)	1,90 (0,84-4,28)
- Desacuerdo	115 (42%)	1,00
Mi médico recalcó los aspectos positivos del SD		
- Acuerdo	40 (69%)	4,11 (2,1-7,63)
- Desacuerdo	79 (35%)	1,00
Mi médico recalcó los aspectos negativos del SD		
- Acuerdo	23 (43%)	1,12 (0,61-2,06)
- Desacuerdo	87 (41%)	1,00
Mi médico se conmovió de mi situación		
- Acuerdo	55 (56%)	2,53 (1,50-4,26)
- Desacuerdo	49 (33%)	1,00
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD me dio miedo		
- Acuerdo	74 (39%)	0,50 (0,30-0,82)
- Desacuerdo	54 (56%)	1,00
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD me dio ansiedad		
- Acuerdo	78 (43%)	0,84 (0,51-1,36)
- Desacuerdo	48 (47%)	1,00
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD tuve pensamientos de suicidio		
- Acuerdo	6 (35%)	0,66 (0,24-1,84)
- Desacuerdo	131 (45%)	1,00
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD me sentí optimista		
- Acuerdo	63 (59%)	3,07 (1,80-5,26)
- Desacuerdo	41 (32%)	1,00
Cuando me enteré que mi hijo tenía SD no sabía nada de esta condición genética		
- Acuerdo	73 (40%)	0,70 (0,43-1,13)
- Desacuerdo	51 (49%)	1,00

*En la pregunta: “En forma global, ¿cómo considera que fue la experiencia de recibir la noticia de que su hijo(a) tenía síndrome de Down?”.

Respecto al apoyo al momento del diagnóstico, sólo 9,2% (n = 28) recibió números telefónicos de padres con hijos con SD y 19,3% (n = 66) recibió algún tipo de material impreso sobre SD, sin diferencias respecto al momento del diagnóstico. De aquellos que recibieron material impreso, 36,9% (n = 17) consideró que éste fue suficiente, el 86,3% (n = 44) consideró que tenía información actualizada, y 79,2% (n = 38) refirió que les gustó el material.

Discusión

Este estudio intenta describir la experiencia de los padres al recibir el diagnóstico de su hijo con SD en Chile⁴, país en vías de desarrollo, donde el aborto es ilegal, la ecografía es el principal método de tamizaje prenatal y cerca de 80% de la población recibe atención en el sistema de Salud Público.

Corresponde al primer estudio que describe la entrega del diagnóstico de SD en Chile y a uno de los pocos que describen la experiencia de los padres. Las madres y padres encuestados fueron similares entre sí respecto a sus características demográficas, excepto en la variable "profesa religión". Al corregir por dicha variable, no se modifican los resultados respecto a la "experiencia global" ni respecto a los sentimientos de los encuestados al momento de la noticia.

La mayoría de los encuestados refiere un diagnóstico postnatal, similar a lo publicado previamente^{8,14} y esperable en Chile donde el tamizaje prenatal no es utilizado de rutina¹⁵. En aquellos con antecedente de sospecha ecográfica de SD y en que no se realizó estudio confirmatorio, cerca de la mitad argumentó que no realizó el procedimiento porque implicaba riesgo fetal. En Chile, el riesgo inherente al procedimiento cobra importancia al momento de decidir realizar el estudio, ya que no cambia el curso del embarazo, a diferencia de lo que ocurre en países con aborto legalizado^{16,17}; sin embargo, parece razonable que en aquellos embarazos con sospecha diagnóstica pudiera ser relevante su confirmación para preparar de mejor forma a la familia y programar el parto en un centro adecuado, por lo que toma relevancia considerar las nuevas técnicas de diagnóstico por medio de ADN fetal en sangre materna⁵.

La mayoría de los encuestados refiere que su experiencia al recibir la noticia de que su hijo(a) tenía SD fue inadecuada, similar a lo previamente

reportado^{2,8,9,18,19}. El principal factor asociado a una experiencia adecuada es el momento de la entrega de la noticia. Aquellos con diagnóstico prenatal están cuatro veces más satisfechos con la experiencia respecto a aquellos con diagnóstico postnatal, probablemente debido a que cuentan con tiempo para aceptar e informarse del diagnóstico antes del nacimiento. El diagnóstico prenatal influye en una mejor experiencia y es un elemento modificable en un país donde se puede fomentar la oportunidad de diagnóstico prenatal.

Sólo un tercio de los encuestados recibió la noticia en presencia de su pareja, a pesar de las recomendaciones internacionales^{2,13}, factor asociado a una mejor experiencia en nuestro estudio. Respecto a la persona indicada para entregar el diagnóstico, hay una tendencia a una mejor experiencia cuando el informante es médico. La mayoría de los encuestados considera que el obstetra, el pediatra o ambos son quienes deben asumir esta responsabilidad y no la pareja, y es el equipo médico quien debe procurar que esto se cumpla¹². El obstetra forma una relación con la madre durante el embarazo y por otro lado, el pediatra es quien está entrenado en el conocimiento y cuidado del niño con SD¹³. De esta forma, se debe fomentar el trabajo en equipo del obstetra y pediatra para la entrega de la noticia idealmente en conjunto o coordinada.

No hubo ningún factor demográfico que permitiera predecir la experiencia de los encuestados, sin embargo, el parto en el Sistema Público, un menor nivel educacional y un menor ingreso mensual se asocian a una tendencia a una peor experiencia, sin significancia estadística. Dicha tendencia pudiera explicarse por la escasa información difundida sobre la realidad de las personas con SD; con mayor razón, en este grupo la información debe ser entregada con un lenguaje claro y en repetidas oportunidades^{6,13}.

Al momento de entregar el diagnóstico, nombrar los aspectos positivos del SD se asocia a una mejor experiencia, pero nombrar los aspectos negativos no la empeora; esto respalda la recomendación de entregar la noticia en forma honesta, balanceando los aspectos positivos y negativos del SD, sin minimizar los negativos y reforzando los positivos^{6,13}.

Los sentimientos experimentados por los encuestados al recibir la noticia influyen en la experiencia global. Similar a lo reportado pre-

viamente^{8,9}, más de la mitad de los encuestados refiere miedo o ansiedad al momento de recibir el diagnóstico, quienes tienden a catalogar la experiencia global como inadecuada. Un porcentaje similar refiere haberse sentido optimista, lo que se asocia a una mejor experiencia global. No se encontraron asociaciones entre las actitudes de los médicos y el sentimiento de optimismo, sin embargo, creemos que los esfuerzos del equipo de salud por entregar un mensaje lo más optimista posible podría contribuir a una mejor experiencia.

A pesar de la alta prevalencia de SD en nuestro país, la mayoría de los encuestados refiere que no sabía nada del SD al momento de nacer su hijo; aquellos que sí refieren conocimientos previos tendieron a catalogar la experiencia como adecuada, aunque sin significancia estadística.

En nuestro estudio no se encontraron diferencias relevantes entre madres y padres respecto a su experiencia global. Difieren principalmente en los sentimientos experimentados al recibir la noticia, siendo más frecuentes los sentimientos de miedo y ansiedad en las madres.

Estudios previos han destacado la importancia de entregar material impreso y de facilitar el contacto con padres con experiencias similares^{1,13,20}; a pesar de esto, en nuestro estudio sólo una quinta parte de los encuestados refiere haber recibido apoyo de este tipo. Aquellos que recibieron material impreso consideran que este fue adecuado y tendieron a catalogar la experiencia como adecuada, a pesar de que no hubo diferencias estadísticamente significativas con aquellos que no recibieron material impreso. La frecuencia de entrega de material impreso es baja y creemos que es otro elemento modificable que optimiza la entrega de la noticia.

Destaca la alta tasa de respuesta obtenida, sólo un quinto de las encuestas enviadas no fueron recuperadas, los motivos de estas pérdidas se desconocen; pudo deberse a que el encuestado haya decidido no participar o a problemas con el sistema de correo utilizado. Aunque se ha descrito que el recuerdo de la entrega del diagnóstico de SD se mantiene íntegro a través de los años⁹, una limitación del presente estudio es el posible sesgo de memoria asociado, lo que se intentó reducir al excluir a aquellos que refirieron recordar menos de 50% el momento de recibir la noticia. Por otro lado, al utilizar una encuesta escrita, se requiere de un cierto nivel educacional de parte de los

participantes, factor que podría generar sesgo de selección. La mayoría de los encuestados tenía un alto nivel educacional, alto ingreso mensual y se atendió en el sistema de salud privado, por lo que la muestra podría ser poco representativa de la población general chilena.

En conclusión, la entrega del diagnóstico de SD es un momento importante en la vida de los padres de niños con SD²¹, sin embargo, éstos se sienten insatisfechos con dicha experiencia, lo que puede repercutir en el apego con el recién nacido¹¹, en la salud mental de los padres y en la relación médico-paciente. La entrega de la noticia es persistentemente inadecuada en diferentes países, independiente de su realidad socioeconómica y de la legalización del aborto^{8,12,19}. La entrega de información debe ser honesta, entregada por el médico tratante (obstetra o pediatra/neonatólogo), en presencia de ambos padres, en un lugar adecuado, con un lenguaje claro y entregando material impreso, de manera que la experiencia sea lo más adecuada posible, ofreciendo apoyo de salud mental a quienes lo requieran. Para esto, los equipos de salud deben recibir entrenamiento formal en la entrega de noticias difíciles, elaborar estrategias y programas acordes a cada centro²¹. Adicionalmente, en la actualidad en Chile, el equipo de salud no sólo tiene el deber profesional de entregar información, sino que tiene la responsabilidad legal de entregar una información suficiente, oportuna, veraz y comprensible²².

Recomendamos favorecer las oportunidades de diagnóstico prenatal que permitirá preparar a la familia para recibir a su hijo y así contribuir a su bienestar biopsicosocial y capacidad de apego en el período de recién nacido^{1,2,11}.

Agradecimientos: Al Dr. Brian Skotko, por permitir el uso de la encuesta. También a las instituciones relacionadas al SD en Chile que facilitaron el contacto con padres para la realización de este estudio: Edudown, San Bernardo; UNPADE, Talca; APARID, Viña del Mar; Cruz Roja Chilena, Vitacura-Santiago, Colegio Armonía, La Calera y Fundación Amor Sin límites y COANIL, Curicó.

Referencias

1. Muggli E, Collins V, Marraffa C. Going down a different road: first support and information needs of families

- with a baby with Down syndrome. *MJA* 2009; 190 (2): 58-61.
2. Dent K, Carey J. Breaking Difficult News in a Newborn Setting: Down Syndrome as a Paradigm. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2006; 142C: 173-9.
 3. Roizen N, Patterson D. Down Syndrome. *Lancet* 2003; 361: 1281-1289.
 4. Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2011; 82 (2): 105-12.
 5. Ashoor G, Syngelaki A, Wagner M, Birdir C, Nicolaides KH. Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first-trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol* 2012; 206 (4): 322. e1-5.
 6. Skotko B, Kishani P, Capone G. Prenatal Diagnosis of Down Syndrome: How Best to Deliver the News. *Am J Med Genet Part A* 2009; 149A: 2361-7.
 7. Screening for fetal chromosomal abnormalities. ACOG Practice Bulletin No. 77. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2007; 109: 217-27.
 8. Torres L, Maia E. Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de Síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2009; 80 (1): 39-47.
 9. Skotko B. Mothers of Children With Down Syndrome Reflect on Their Postnatal Support. *Pediatrics* 2005; 115 (1): 64-77.
 10. Brasington C. What I Wish I Knew Then... Reflections from Personal Experiences in Counseling about Down Syndrome. *J Genet Counsel* 2007; 16: 731-4.
 11. Rossel K. Apego y vinculación en el Síndrome de Down, una emergencia afectiva. *Rev Ped Elec* 2004; 1 (1): 3-8.
 12. Skotko B, Canal Bedia R. Postnatal Support for Mothers of Children With Down Syndrome. *Ment Retard* 2005; 43 (3): 196-212.
 13. Skotko B, Capone G, Kishnani P. Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Synthesis of the Evidence on How Best to Deliver the News. *Pediatrics* 2009; 124 (4): e751- e758.
 14. Skotko B. Prenatally diagnosed Down syndrome: Mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 192: 670-7.
 15. Parra M, Quiroz L, Pérez S, Rau C, Terra R, Pedraza D, et al. Prevalencia de procedimientos invasivos en una población chilena usuaria de métodos de cribado y diagnóstico prenatal. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2007; 72 (6): 390-6.
 16. Morris JK, Alberman E. Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: Analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. *BMJ*. 2009 Oct 26; 339: b3794.
 17. Collins VR, Muggli EE, Riley M, Palma S, Halliday JL. Is Down syndrome a disappearing birth defect? *J Pediatr* 2008 Jan; 152 (1): 20-4.
 18. Lucas P, Lucas A. Down's Syndrome: Breaking the News to Irish Parents. *Ir Med J* 1980; 73 (6): 248-52.
 19. Hedov G, Wikblad K, Anneren G. First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: clinical goals and parental experiences. *Acta Paediatr* 2002; 91: 1344-9.
 20. Rahi J, Manaras I, Tuomainen H, Lewando G. Meeting the Needs of Parents Around the Time of Diagnosis of Disability Among Their Children: Evaluation of a Novel Program for Information, Support, and Liaison by Key Workers. *Pediatrics* 2004; 114 (4): e477-e482.
 21. Rossel K. El recién nacido con Síndrome de Down y el equipo de salud neonatal. *Rev Ped Elec* 2004; 1 (1): 9-12.
 22. Ley N° 20.584. CHILE. Regula los derechos y deberes que tienen las personas en relación con acciones vinculadas a su atención en salud. Ministerio de Salud, Subsecretaría de Salud Pública, Santiago, Chile, 24 de abril de 2012.